

# **Abordagem multidisciplinar do glaucoma congénito primário**

## **Caso clínico**

Aluno: Hugo Alexandre da Conceição Correia

Orientador: Dr. António Figueiredo

Serviço de Oftalmologia do Hospital de Santa Maria

2013-2014/Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa

## **Resumo**

O glaucoma congénito primário é a forma mais comum de glaucoma pediátrico, sendo responsável por 0,01 a 0,04% de todos os casos de cegueira a nível mundial, e apresentando uma incidência de 1/10.000 nascimentos nos países desenvolvidos ocidentais. É uma patologia que se manifesta habitualmente no primeiro ano de vida, e cujo tratamento é essencialmente cirúrgico, mas para a qual faltam ainda estudos a longo prazo para determinação do prognóstico.

Neste trabalho apresento um caso de glaucoma congénito primário diagnosticado numa bebé com 8 dias de idade. Esta criança, hoje com 12 anos, já foi submetida a múltiplas cirurgias, mantendo ainda assim uma dificuldade em controlar a pressão intraocular e apresentando baixa visão desde os 4 anos. No entanto, dada a atuação de uma equipa multidisciplinar e da utilização de instrumentos de auxílio, é uma criança autónoma e bem-sucedida do ponto de vista académico. Este caso é exemplificativo da importância do entendimento holístico do doente, que vai para lá dos cuidados médicos, e se centra também no conceito de “funcionalidade”.

## **Abstract**

Primary congenital glaucoma is the most common form of pediatric glaucoma, accounting for 0.01 to 0.04 % of all cases of blindness worldwide, and showing an incidence of 1/10.000 births in developed Western countries. It is a condition that usually manifests in the first year of life, and whose treatment is essentially surgical, but for which we still lack long-term studies to determine the prognosis.

In this paper I present a case of primary congenital glaucoma diagnosed in an 8 days old baby girl. This child, now being 12, has already undergone multiple surgeries, still keeping a difficulty in controlling intraocular pressure and having low vision since she was 4. However, given the involvement of a multidisciplinary team and the use of aid instruments, she is an autonomous child, and successful from the academic standpoint. This case is illustrative of the importance of a holistic understanding of the patient, which goes beyond medical care, and also focuses on the concept of "functionality".

## **Introdução**

O termo “glaucoma” designa um conjunto de doenças com diferentes etiologias cujo denominador comum é a presença de uma neuropatia ótica com alterações características do disco ótico. Embora não curse em todos os casos com a elevação da pressão intraocular (PIO), este é um achado característico deste grupo de doenças. Depois da diabetes mellitus, esta é a segunda causa mais frequente de cegueira nos países desenvolvidos, sendo portanto a sua detecção uma prioridade para o sistema de saúde público (1).

Centrando-nos especificamente no glaucoma em idade pediátrica, este é um assunto vasto que carece ainda do desenvolvimento de uma nomenclatura e classificação uniformes e universalmente aceites que tenham em consideração a etiologia e os mecanismos que o causam. Vários autores propuseram classificações para este fim. Biglan apresenta uma síntese dessas classificações dividindo o glaucoma pediátrico em 2 grandes grupos: primário e secundário. Este enumera os traumatismos, as neoplasias, a inflamação, os fármacos esteroides, a subluxação do cristalino e a afaquia como as causas de glaucoma secundário. O primário é apresentado pelo autor como subdividido em 4 grupos: glaucoma infantil primário (congénito quando se manifesta até 1 ano de idade, infantil entre 1 e 2 anos, e de início tardio a partir dos 2 anos), glaucoma juvenil autossómico dominante, glaucoma primário de ângulo fechado, e glaucoma associado a síndromes (aniridia, Sturge Weber, Rubenstein-Taybi, síndrome de Lowe e goniodisgénese [síndromes de Axenfeld, Rieger e Peter]) (2). Durante o restante texto referir-me-ei ao espectro dos glaucomas infantis primários como glaucoma congénito primário (GCP).

O GCP, embora seja raro, é a forma mais comum de glaucoma pediátrico, sendo responsável por 0,01 a 0,04% de todos os casos de cegueira a nível mundial. A sua incidência é variável entre diferentes países, estimando-se ser aproximadamente de 1/10.000 nascimentos nos países desenvolvidos ocidentais, mas alcançando 1/2.500 nos países do médio oriente, ou mesmo 1/1.250 na população eslovaca de etnia cigana. Cerca de 65% das crianças afetadas são do sexo masculino, em 70% dos casos em ambos os sexos de forma bilateral, ocorrendo as manifestações clínicas até 1 ano de idade em 80% dos doentes. Embora a maioria dos casos sejam esporádicos, existe um padrão de transmissão familiar em 10 a 40% das situações, na sua grande maioria de forma autossómica recessiva, mas também multifatorial ou, mais raramente, dominante (3). Já foram caracterizados alguns genes cuja mutação está relacionada com o GCP,

sendo o mais frequente e melhor estudado o gene CYP1B1, envolvido na doença com uma frequência entre 20 a 100% em diferentes populações. Um outro gene também envolvido, embora de forma menos frequente, é o gene LTBP2 (4).

O GCP caracteriza-se por uma malformação isolada da rede trabecular (disgênese trabecular), portanto sem que haja uma associação a outras anomalias do desenvolvimento ocular ou a doenças sistêmicas que provoquem elevação da PIO. Em termos histopatológicos já foram observadas várias alterações, sendo as principais as seguintes: ausência parcial e deslocamento posterior do canal de Schlemm, hipoplasia da rede trabecular, fixação extensa do músculo ciliar à rede trabecular, e inserção anterior de íris hipoplásica com formação de uma pseudomembrana. Embora a causa desta disgênese não seja inteiramente conhecida, parece haver um envolvimento da migração e desenvolvimento das células da crista neural, que neste caso acontecem de forma anômala. Esta rede trabecular anômala dificulta o fluxo do humor aquoso, o que provoca o aumento da PIO, resultando daqui duas importantes consequências: ruptura do endotélio da córnea, que assim fica com o seu estroma normalmente desidratado preenchido por humor aquoso; e alterações do disco ótico que condicionam o aparecimento desta neuropatia (2, 5, 6, 7).

A tríade clássica de manifestações clínicas e que deve levantar fortemente a suspeita diagnóstica é composta por epífora, fotofobia e blefarospasmo. Ao exame objetivo poderá verificar-se um aumento do tamanho do globo ocular, assim como uma córnea com um diâmetro aumentado, opacificada (pelo edema intersticial) e evidenciando estrias de Haab (resultado de quebras do endotélio da córnea e membrana de Descemet). Raramente poderá associar-se uma hiperémia do globo ocular. A realização de uma tonometria evidenciará na maior parte dos casos um aumento da PIO, a oftalmoscopia um cupping glaucomatoso do disco ótico, e a gonioscopia poderá mostrar uma íris inserida numa posição anterior, diretamente sobre a rede trabecular (3, 7).

Esta doença, um desafio terapêutico para o oftalmologista, está frequentemente associada a uma grande perturbação da capacidade visual, cuja causa é multifatorial, podendo enumerar-se a ambliopia, lesão do nervo ótico, e também outras comorbilidades oculares como causas da perda de visão, como por exemplo as lesões da córnea. (2, 8).

O tratamento do GCP é cirúrgico, tendo o tratamento médico um papel apenas adjuvante, no sentido de baixar a PIO e/ou reduzir a opacificação da córnea para a

realização do procedimento cirúrgico. Relativamente ao tratamento cirúrgico não existe ainda um verdadeiro consenso quanto à técnica ideal, havendo estudos que defendem umas técnicas face a outras com base nos resultados e/ou complicações dos procedimentos. De acordo com Morales et al, podemos considerar a existência de uma “escalada cirúrgica” que se inicia com a “cirurgia do ângulo”, geralmente a primeira abordagem. Aqui podemos distinguir 2 tipos de cirurgia: goniotomia e trabeculotomia. A goniotomia, cuja principal limitação consiste no facto de só poder ser realizada se a córnea não estiver opacificada, é o procedimento cirúrgico mais antigo para tratamento do GCP, tendo tido desde o início excelentes resultados a curto prazo, embora o risco de recorrência seja elevado a longo prazo; vários estudos que compararam a goniotomia com a trabeculotomia como procedimento inicial demonstraram uma sobreposição de resultados, em ambos os casos satisfatórios, sendo portanto a decisão baseada essencialmente na preferência do cirurgião, embora a trabeculotomia seja consensualmente a melhor técnica no caso de córneas opacificadas. Caso a “cirurgia do ângulo” falhe, as possibilidades seguintes são a realização de uma trabeculectomia usando antimetabolitos como adjuvantes, ou a junção de duas técnicas, nomeadamente trabeculotomia/trabeculectomia. Como opções de último recurso temos, por ordem, a implantação de um tubo de drenagem e procedimentos ciclodestrutivos (9). O tratamento médico adjuvante baseia-se fundamentalmente em quatro grupos farmacológicos:  $\beta$ -bloqueantes, análogos das prostaglandinas, inibidores da anidrase carbónica, e  $\alpha$ -agonistas, sendo os primeiros os mais utilizados (2, 3).

Neste trabalho pretendo ilustrar um caso clínico de GCP, focando com especial atenção as dificuldades na manutenção da capacidade visual mesmo após tratamento cirúrgico bem-sucedido, a necessidade de haver uma abordagem integrada entre profissionais de saúde e outros no seguimento dos doentes, e os meios de que se dispõe para otimizar a visão destes doentes.

### **Caso clínico**

C.F.M., sexo feminino, nascida a 03/04/2001. A doente é fruto de uma gravidez vigiada, sem intercorrências, entre pais consanguíneos (primos em 1º grau), tendo a mãe 28 anos de idade e o pai 34 na altura da sua concepção. A mãe refere imunização para rubéola e toxoplasmose. Tem um irmão de 7 anos de idade com antecedentes de bacteriémia no 1º mês de vida e meningite aos 9 meses, com desenvolvimento psicomotor normal.

Nasceu por parto eutócico às 40 semanas de gestação no Hospital de Torres Vedras, com um peso de 3500 g, comprimento de 49 cm, perímetro cefálico de 33 cm e índice de Apgar de 10. Realizou imunização contra a tuberculose com Bacilo Calmette-Guérin (BCG) e a 1ª dose da vacina contra a Hepatite B, além do rastreio de doenças metabólicas através do “teste do pezinho”, alimentando-se à data da apresentação por aleitamento materno exclusivo com boa sucção.

Foi referenciada pela médica assistente à consulta de neuro-oftalmologia do Hospital de Santa Maria com 8 dias de idade por apresentar opacidade bilateral da córnea detetada ao nascimento, acompanhada de fotofobia. Não apresentava epífora. Na consulta de oftalmologia foi feito o diagnóstico provisório de glaucoma congénito bilateral, confirmado posteriormente a 17/04/2001 pela medição da PIO sob anestesia geral – 32 mmHg no olho direito (OD) e 43 mmHg no olho esquerdo (OE). Foi ainda realizada ecografia transfontanelar, que se revelou normal.

A 08/05/2011 foi submetida à primeira cirurgia, tendo realizado trabeculotomia bilateral. Desde então a doente tem sido seguida em consulta de glaucoma, já tendo realizado várias cirurgias e tentado várias medicações.

No gráfico seguinte são demonstrados os valores de PIO obtidos ao longo dos anos de seguimento:

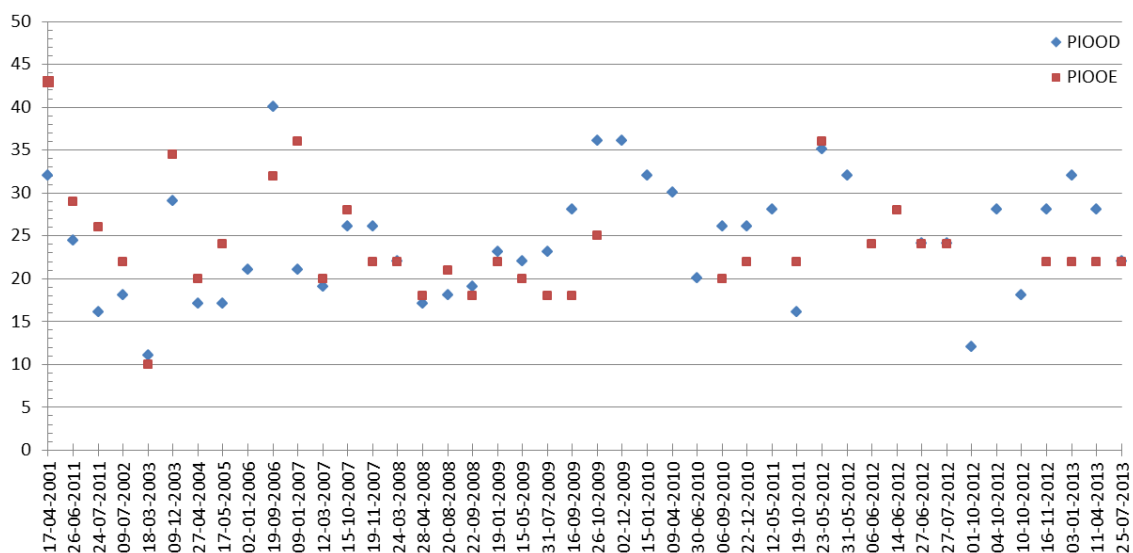


Gráfico 1 – Valores de PIO obtidos ao longo do tempo. No eixo das abcissas temos as datas das medições. No eixo das ordenadas temos os valores de PIO obtidos nas respetivas datas, em mmHg. PIOOD – pressão intraocular no olho direito. PIOOE – pressão intraocular no olhos esquerdo.

Até à data da conclusão deste trabalho a doente tinha sido submetida a 8 intervenções cirúrgicas, que passo a especificar: trabeculotomia bilateral com 1 mês e 5

dias de idade, trabeculectomia do OE com 3 meses e 21 dias, reintervencionada a trabeculectomia do OE com 2 anos e 11 meses, trabeculectomia do OD aos 5 anos de idade, needling da ampola de filtração do OD aos 8 anos, colocação de dispositivo de filtração EX-PRESS® no OE e posteriormente no OD aos 11 anos, assim como needling do OE com a mesma idade.

Para além das cirurgias foi tentado o controlo da PIO através da terapêutica farmacológica, que foi iniciada aos 6 meses de idade (após as 2 primeiras cirurgias) com o  $\beta$ -bloqueante timolol. Foram tentados vários esquemas quer em monoterapia quer em terapia combinada, que incluíram fármacos da classe dos beta-bloqueantes (timolol - Timoptol® e betaxolol - Betoptic®), análogos das prostaglandinas (latanoprost - Xalatan®, bimatoprost - Lumigan®), inibidores da anidrase carbónica (brinzolamida - Azopt®) e alfa-agonistas (brimonidina - Alphagan® e Bglau®). Além destes foram usadas as combinações de timolol e dorzolamida - Cosopt®, timolol e travoprost - DuoTrav®, e timolol e bimatoprost - Ganfort®. A doente encontra-se atualmente medicada com Ganfort® nos ODE, e Azopt® + Bglau® no OD.

Quanto a repercussões da doença na córnea observou-se a presença de edema na altura em que a doente se apresentou na consulta de oftalmologia, tendo melhorado após a realização da primeira cirurgia. Há registo da presença de opacidade da córnea do OE aos 2 anos de idade, sendo esta opacidade bilateral aos 5 anos. Com 7 anos de idade voltou a ter apenas opacidade da córnea do OE, desenvolvendo aos 9 anos queratopatia em banda no mesmo olho. Os registos dos valores da paquimetria iniciam-se aos 5 anos, variando entre 651nm e 706nm no OD, e entre 825nm e 861nm no OE, tendo realizado 11 avaliações no OD e 8 no OE (em menor número por dificuldade de colaboração), com estabilização desde os 11 anos de idade em 689nm no OD e 861nm no OE (nas 3 últimas medições). De salientar ainda a presença de megalocórnea bilateral desde os 6 anos de idade.

A acuidade visual medida ao longo do tempo também foi sofrendo alterações, com uma tendência decrescente, como podemos observar na tabela 1 e gráficos 2 e 3.

Data	AVOD	AVEE	Método de determinação da AV
08-04-2002	0,64 cy/cm	Não segue estímulo.	Teste do olhar preferencial a 55cm
28-05-2002	3,2 cy/cm	Não segue estímulo.	Teste do olhar preferencial a 55cm
30-06-2003	3,4 cy/cm	Não segue estímulo e fecha OE.	Teste do olhar preferencial a 55cm
15-07-2003	4,8 cy/cm	Não deixa ocluir OD e fecha OE.	Teste do olhar preferencial a 55cm
20-04-2004	6/18 (0,33)	Vê 1ª letra a +/- 30cm	Teste de Sheridan-Gardiner 5 letras

18-04-2005	3/36 (0,08)	Impossível avaliar	Teste de Sheridan-Gardiner 5 letras a 3m
03-01-2006	0,5/7,5 (0,07)	0,05/9,5 (0,01)	Teste de Lea (Symbols)
17-09-2007	1/6 (0,17)	Não registado	Teste de Lea (Symbols) a 1m
24-03-2008	Conta dedos a 1m	Impossível avaliar	ETDRS
19-01-2009	0,05	Impossível avaliar	ETDRS
31-07-2009	0,05	Conta dedos a 2m	ETDRS
26-10-2009	1/10 (0,1)?	Conta dedos a menos de 1m	ETDRS
06-09-2010	0,05	Conta dedos a 20 cm	ETDRS
22-12-2010	0,05	Conta dedos a 20 cm	ETDRS
19-10-2011	0,05	Conta dedos a 10 cm	ETDRS
23-05-2012	0,05	0,05	ETDRS a 2m
27-06-2012	0,08	0,02	ETDRS a 2m para OD e a 1m para OE
27-07-2012	0,08	0,02	ETDRS a 2m para OD e a 1m para OE
10-10-2012	0,1	0,05	ETDRS a 2m para ambos os olhos
16-11-2012	0,08	0,02	ETDRS a 2m para ambos os olhos
03-01-2013	0,08	0,03	ETDRS a 2m para ambos os olhos
11-04-2013	0,08	0,03	ETDRS a 2m para ambos os olhos
11-04-2013	0,08	0,03	ETDRS a 2m para ambos os olhos

Tabela 1 – Valores de acuidade visual registados ao longo do tempo. AVOD – acuidade visual no olho direito. AVOE – acuidade visual no olho esquerdo. ETDRS – Early Treatment Diabetic Retinopathy Study.

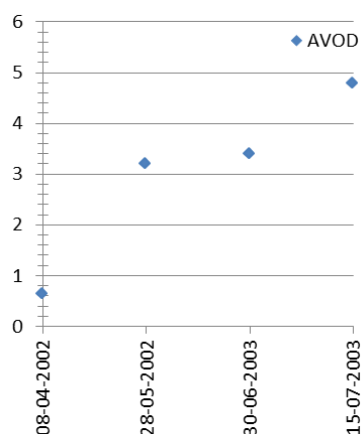


Gráfico 2 – Medição da acuidade visual pelo Teste do Olhar Preferencial a 55cm, expresso em cy/cm (ciclos por centímetro de superfície). AVOD – acuidade visual no olho direito. Não foi incluída a acuidade visual do olho esquerdo pois esta foi impossível de aferir.

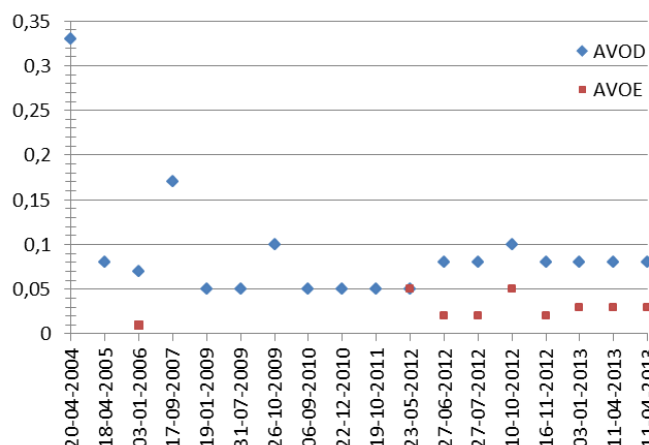


Gráfico 2 – Medição da acuidade visual pelos testes de Sheridan-Gardiner, Lea (Symbols) e ETDRS (Early Treatment Diabetic Retinopathy). A omissão de alguns valores resulta da impossibilidade de aferição ou do facto de não haver uma medida objetiva. AVOD – acuidade visual do olho direito. AVOE – acuidade visual do olho esquerdo.



Além do déficit de acuidade visual, surgiu ainda nistagmo horizontal, registrado pela primeira vez aos 4 anos.

A doente iniciou o acompanhamento em consulta de subvisão com 1 ano de idade, sendo prestado apoio médico e educacional em coordenação com os educadores e professores escolares. Foi inicialmente aplicada a escala de Mary Sheridan para identificação das áreas com maior necessidade de apoio, escala essa que foi aplicada de 2 em 2 meses até aos 2 anos de idade, tendo sido posteriormente até aos 6 anos de idade aplicada de 6 em 6 meses.

Nesta grande área da funcionalidade foram sendo trabalhadas várias competências necessárias às atividades da vida diária, tendo em conta a perda de visão que se foi verificando. Até aos 6 anos de idade houve um foco especial nas competências necessárias aos cuidados de higiene e alimentação, com o objetivo de manter um desenvolvimento e grau de independência semelhante a crianças da mesma idade embora com as devidas adaptações. Simultaneamente começou a trabalhar-se nos pré-requisitos de leitura e escrita em Braille.

Aos 6 anos de idade, com o início da escolaridade obrigatória surgiu a necessidade de desenvolver a capacidade de comunicação escrita, desenvolvendo-se para isso a capacidade de escrita a negro com o auxílio de uma Lupa TV e, concomitantemente, a leitura e escrita Braille. Embora a doente ainda não necessitasse de utilizar este último meio de comunicação escrita, optou-se por fazer o seu ensino precoce de forma preventiva, tendo em conta a perda contínua de acuidade visual.

Com a entrada no 2º ciclo escolar implementou-se de forma definitiva a leitura e escrita Braille com ensino das regras de grafia e pontuação, introduzindo-se também tecnologias adaptadas com substituição da Lupa TV por um computador de 2º ciclo com software de leitura de ecrã, e uma mesa de plano inclinado a 80º para facilitação da leitura e escrita.

Durante todo o tempo foram também desenvolvidas as capacidades de orientação e mobilidade. Inicialmente foram trabalhados os seus pré-requisitos, com ensino das posições cima/baixo/direita/esquerda, junto com exercícios de desenvolvimento da atenção visual que, para esse fim, forçassem ao máximo a utilização da visão (com aumento crescente do grau de dificuldade, inicialmente com objetos reais, seguidos por representações dos mesmos a três e a duas dimensões e, por fim, através de imagens estereotipadas dos objetos) – isto para tentar prolongar a possibilidade de explorar o meio utilizando a visão. Posteriormente foi também feito o

treino da capacidade auditiva e olfativa para que estes sentidos pudessem de alguma forma colmatar o défice visual.

Atualmente a doente encontra-se no 3º ciclo de escolaridade, nunca tendo portanto ficado retida em nenhum ano, sendo uma boa aluna e tendo realizado com sucesso os exames do 6º ano. Devido à presença de fotofobia, as salas de aula requerem condições de luminosidade controlada, no entanto a dinâmica das aulas não sofre alterações significativas pela sua presença, decorrendo normalmente, e participando a menina nas mesmas atividades que os colegas. As principais limitações nas aulas prendem-se com a realização de alguns exercícios das aulas de educação física (como exercícios de bola, trampolim, entre outros, pelo risco de descolamento da retina), e determinadas atividades que requeiram muita precisão como as de educação visual. Os testes são iguais aos dos colegas, os quais realiza com o auxílio dos dispositivos referidos. É autónoma na mobilidade, quer na escola quer na via pública, servindo-se dos transportes públicos para deslocar-se em percursos conhecidos como de casa até à escola (refere não necessitar do auxílio de um telescópio, dado que questiona outras pessoas quando precisa de alguma informação). Para além do sucesso escolar, a menina ainda participa em atividades extracurriculares, nomeadamente aulas de natação e de viola. Reconhece os outros pela voz ou pelo perfume.

Embora seja neste momento uma criança que aprendeu a realizar de forma autónoma as suas atividades da vida diária, aceitando a sua condição e já conseguindo discriminar quando necessita de um novo instrumento de auxílio, apresentou inicialmente muita renitência em aceitar a sua perda de visão e a necessidade de utilizar esses instrumentos, mantendo ainda hoje alguma – embora já aceite melhor a leitura e escrita Braille continua a não querer utilizá-la na escola, preferindo tirar partido da escassa capacidade visual que ainda lhe resta junto com os dispositivos de auxílio. Recusa ainda a utilização de um auxílio da marcha, nomeadamente uma bengala, apesar de aconselhada a tal para sua própria segurança.

## **Discussão**

No presente caso clínico temos uma doente que se apresenta nos primeiros dias de vida com manifestações de glaucoma congénito. Este facto está de acordo com aquilo que a literatura nos diz acerca da idade em que a doença habitualmente se manifesta – até ao 1º ano de vida. A ausência de manifestações sugestivas de outras doenças, o facto de a gestação da criança ter decorrido sem intercorrências, e haver

registo de uma ecografia transfontanelar normal permitiu classificar este glaucoma congénito como primário. A ausência de história familiar sugere também que, como na maioria dos casos, este se trate de um caso esporádico.

Da tríade clássica de manifestações (epífora, fotofobia e blefarospasmo) apresentava apenas fotofobia, mas que juntamente com a opacidade bilateral da córnea e a presença de PIO elevada em ambos os olhos levou ao diagnóstico de GCP. Embora sem a presença de estrias de Haab, a doente apresentou valores de paquimetria acima do normal, traduzindo o edema da córnea. Constatou-se ainda o desenvolvimento de uma megalocórnea aos 6 anos de idade, mesmo após terapêutica médica e cirúrgica, o que poderá decorrer do mau controlo da PIO, também observado. Tendo em conta a manutenção da PIO elevada, com muitas medições acima de 19mmHg, seria também expectável a presença de lesão do disco ótico, isto de acordo com o estudo retrospectivo levado a cabo por Biglan (2), com aumento da escavação e diminuição do anel neuroretiniano, e consequente perda do campo visual periférico. No entanto não foi possível aceder a registos da visualização do disco ótico ou da realização da campimetria.

Quanto às escolhas dos tratamentos cirúrgicos, este caso é paradigmático da impossibilidade de realização da goniotomia dada a presença de opacidade da córnea. Em vez disso foi realizada a trabeculotomia como 1ª escolha, sendo posteriormente realizados procedimentos de 2ª e 3ª linha, nomeadamente trabeculectomia e colocação de tubo de drenagem, respetivamente.

Apesar dos vários esquemas de medicação tópica ocular e dos vários procedimentos cirúrgicos assistimos a uma dificuldade em manter a PIO controlada, não se conseguindo também evitar o défice de acuidade visual. Este é, portanto, um caso exemplificativo de um mau controlo da doença, aquém do expectável tendo em conta o estudo efetuado por Khitri et al (8), ou por Papadopoulos et al (10). No entanto, o início precoce da doença e o grande número de intervenções cirúrgicas apontavam desde logo para um mau prognóstico (2, 8). Existe ainda uma falta de informação acerca do prognóstico desta doença a longo prazo, mas existe literatura que sugere a necessidade de seguimento destes doentes durante toda a vida dada a possibilidade de ocorrência de progressão mesmo após vários anos de estabilidade (11).

A Organização Mundial de Saúde (OMS) na sua 10ª edição da Classificação Internacional de Doenças (CID-10) define “baixa visão” como a presença de acuidade visual inferior a 6/18 mas igual ou superior a 3/60, no melhor olho e com a melhor

correção possível, e “cegueira” como uma acuidade visual inferior a 3/60 nas mesmas condições. Portanto podemos considerar que esta criança apresenta baixa visão desde os 4 anos de idade (acuidade visual no OD de 3/36), estando no limiar com a cegueira desde os 7 anos (acuidade visual no OD de 0,05). Este achado realça a importância de um acompanhamento multidisciplinar desta e de outras crianças com esta doença, que vai para além do acompanhamento médico. De acordo com um estudo realizado pelo Serviço de Oftalmologia do Hospital de Santa Maria com 10 crianças com glaucoma congénito, é possível a estes doentes ter um nível adequado ou próximo do normal de realização das atividades da vida diária, havendo um prejuízo sobretudo da mobilidade e orientação. No entanto o apoio pedagógico prestado de forma individualizada a estas crianças permite-lhes otimizar as suas capacidades visuais e obter uma maior autonomia (13). O acompanhamento em consulta de subvisão desde 1 ano de idade foi assim fundamental para a aquisição das competências que permitiram a esta criança a realização das suas atividades da vida diária de forma autónoma, incluindo mobilidade, e adquirir capacidades de comunicação e comportamento socioemocional adequados. A intervenção de toda a equipa permitiu a integração social e escolar da criança, que através dos instrumentos de auxílio da leitura e da escrita consegue acompanhar perfeitamente os colegas sem défice visual, não demonstrando qualquer défice cognitivo.

Esta patologia é um exemplo da necessidade de abordar os estados de saúde de um modo mais amplo, passando do paradigma do diagnóstico à visão mais abrangente da funcionalidade. Assim, a CID-10, centrada no diagnóstico, deverá ser complementada pela Classificação Internacional de Funcionalidade, Incapacidade e Saúde (CIF) também da OMS, uma classificação de “componentes da saúde” com importante valor clínico e pedagógico que está atualmente integrada nas Normas Padronizadas para a Igualdade de Oportunidades para Pessoas com Incapacidades das Nações Unidas. Em 2007 foi publicada uma versão da CIF para crianças e jovens (CIF-CJ), necessária pelas particularidades destes grupos etários quanto ao desenvolvimento físico, social e psicológico.

A oftalmologia desempenha assim um papel na saúde, mas também um papel social, reduzindo a exclusão que se verifica nas pessoas com incapacidade visual. Para permitir a integração destes doentes na vida social é necessário um trabalho conjunto que envolve não só o oftalmologista, mas também elementos de outras atividades profissionais, como os educadores para criar condições de ensino adequadas,

engenheiros para a elaboração de dispositivos de auxílio, designers para tornar esses dispositivos o mais ergonómicos possível e adaptados ao quotidiano, entre outros. Para além dos profissionais, a família é também crucial neste processo, pois pode dar em casa continuidade ao trabalho dos profissionais e prestar apoio psicológico (14).

Por fim, tudo isto apenas será possível se houver uma mudança efetiva da consciência social para a integração de pessoas com incapacidade. Embora tenham já sido dados passos importantes neste sentido, existe ainda um longo caminho a percorrer até se chegar a uma sociedade verdadeiramente inclusiva.

### **Agradecimentos**

Gostaria de deixar algumas palavras de agradecimento a quem me ajudou na elaboração deste trabalho. Em primeiro lugar à Dra. Conceição Neves, que prontamente aceitou orientar-me aquando do meu pedido, e me guiou na escolha do tema e no “rumo” que o trabalho tomou. Não posso deixar de mencionar a sua disponibilidade para me ajudar nem o facto de, ainda que não tenha podido por motivos de força maior orientar-me até ao final, garantir que eu ia continuar a ser apoiado. De forma não menos importante agradeço ao Dr. António Figueiredo que aceitou, a meio do processo de realização do trabalho, orientar-me até à sua conclusão. Agradeço ainda à Profª Dulce Bonifácio por tão gentilmente me ter fornecido informação quer acerca do acompanhamento da doente apresentada, quer acerca do trabalho desenvolvido na área da subvisão em geral, e ao Professor Doutor António Castanheira Dinis que, a pedido da Dra. Conceição Neves, contribuiu para que o meu trabalho fosse apoiado até à sua conclusão.

### **Referências bibliográficas**

- (1) Lang G. Glaucoma. 2007. In: Ophthalmology, a pocket textbook atlas. Wemding: Thieme; 239-240.
- (2) Biglan, AW. (2006) Glaucoma in children: are we making progress? Journal of AAPOS 10:7-21.
- (3) Mandal, AK., and Chakrabarti, D. (2011) Update on congenital glaucoma. Indian Journal of Ophthalmology 59:S148-S157.
- (4) Rao, KN., Nagireddy, S., Chakrabarti, S. (2011) Complex genetic mechanisms in glaucoma: an overview. Indian Journal of Ophthalmology 59:S31-S42.

- (5) Perry, LP., Jakobiec, FA., Zakka, FR., Walton, DS. (2012) Newborn primary congenital glaucoma: histopathologic features of the anterior chamber filtration angle. *Journal of the American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus* 16:565-568.
- (6) Kupfer, C., Kaiser-Kupfer, MI. (1979) Observations on the development of the anterior chamber angle with reference to the pathogenesis of congenital glaucomas. *American Journal of Ophthalmology* 88:424-426.
- (7) Rudkin, AK., Khong, JJ., Casey, TM. (2009) Recognising congenital glaucoma. *The Medical Journal of Australia* 191:466-467
- (8) Khitri, MR., Mills, MD., Ying, G-S., Davidson, SL., Quinn, GE. (2012) Visual acuity outcomes in pediatric glaucomas. *Journal of the American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus* 16:376-381.
- (9) Morales, J., Shahwan, SA., Odhayb, SA., Jadaan, IA., Edward, DP. (2013) Current surgical options for the management of pediatric glaucoma. *Journal of Ophthalmology* 2013:763735.
- (10) Papadopoulos, M., Cable, N., Rahi, J., Khaw, PT., BIG Eye Study Investigators. (2007) The British Infantile and Childhood Glaucoma (BIG) Eye Study. *Investigative Ophthalmology & Visual Science* 48:4100-4106.
- (11) de Silva, DJ., Khaw, PT., Brookes, JL. (2011) Long-term outcome of primary congenital glaucoma. *Journal of the American Association for Pediatric Ophthalmology and Strabismus* 15:148-152.
- (12) World Health Organisation. (2007) VISION 2020, THE RIGHT TO SIGHT. Global Initiative for the elimination of avoidable blindness. Action plan 2006-2011.
- (13) Neves, MC., Seabra, C., Figueiredo, A., Gonçalves, C., Serra LM., Dinis, AC. (2005) Integrated care in congenital glaucoma. *International Congress Series* 1282:216-220.